Aus dem städtischen Krankenhaus Stuttgart-Cannstatt.
Vorstand: Prof. Dr. Weitz.

Ein Fall von myotonischer Dystrophie

mit Familienforschung.

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde
der Medizin, Chirurgie und Geburtshilfe
einer Hohen Medizinischen Fakultät
der Eberhard-Karls-Universität
zu Tübingen
vorgelegt

von

Lore Haller
aus Cannstatt

Druck der Buchdruckerei Eugen Göbel in Tübingen
Verlag von Franz Pietzcker, Tübingen
1933

Zum Druck genehmigt von der Medizinischen Fakultät Tübingen.

Dekan: Prof. Dr. Gaupp
Berichterstatter: Prof. Dr. Weitz

Meinem Vater
in Dankbarkeit gewidmet.

Digitized by the Internet Archive
in 2025

https://archive.org/details/einfallvonmyoton0005unse

Das typische Bild der myotonischen Dystrophie wurde zum ersten Mal im Jahr 1909 von Steinert an Hand von 6 eigenen und 26 Fällen aus der Literatur herausgearbeitet. Zwar hielt Steinert das Leiden noch für eine echte Thomson'sche Erkrankung, zu der nur sekundär myopathische Prozesse hinzukommen, jedoch umriß er schon damals das Krankheitsbild der dystrophischen Myotonie so scharf, daß in der folgenden Zeit nur noch wenige Krankheitssymptome neu genannt werden mußten und das Leiden bis heute von mehreren Autoren als „Steinertsche Krankheit" bezeichnet wird.

Zunächst hebt Steinert die Praedilektion der einzelnen dystrophischen Muskeln heraus. Er beschreibt die Facies myopathica mit der charakteristischen Parese der mimischen Gesichtsmuskulatur, vor allem der Mm. orbicularis oculi et oris, sowie der Parese der Kaumuskeln. Ferner nennt er die Atrophie der Mm. Sternocleidomastoidei, Vorderarmbeuger und der kleinen Handmuskeln. Außer diesen Praedilektionsmuskeln können auch noch andere Muskeln befallen sein, wie Steinert aus den 26 Fällen der Literatur schließt. So wurde z. B. öfters Atrophie der Mm. Peronei beobachtet. Als weiteres wichtiges Symptom der atrophischen Myotonie nennt er die verwaschene, meist monotone und näselnde Sprache, sowie die Schluckstörungen, die er auf Dystrophie der Kehlkopf- und Gaumenmuskeln zurückführt. Schließlich rechnet Steinert noch häufig wiederkehrende Begleiterscheinungen, wie er sich ausdrückt, zu dem Krankheitsbild. Dies sind Stirnglatze, Hodenatrophie bezw. Erlöschen der sexuellen Funktionen, sodann vasomotorische Störungen, wie Acrocyanose; auch beobachtete er öfters das Chvostek'sche Phänomen, während seine Forschungen nach weiteren Tetaniesymptomen ohne Erfolg waren.

Anatomisch fand Steinert bei einem Fall tabiforme Degeneration der Hinterstränge, sonst waren Zentralnervensystem und periphere Nerven vollkommen intakt. Die meisten Veränderungen waren in den Muskeln selbst zu finden. Sein histologischer Muskelbefund stimmt dabei mit dem Heidenhains ziemlich überein. Beide Forscher fanden im Zwischengewebe und in der Muskelfaser eine Kernvermehrung. Sodann lagen die Kerne nicht wie beim normalen Muskel unter dem Sarkolemm, sondern in der Faser selbst, auch waren die Kerne hypertrophisch und oft in Ketten angeordnet. Heidenhain aber beschreibt vor allem die sogenannten Ringbinden. Er versteht darunter eine Schicht quergestreifter Zirkularfibrillen, die oberflächlich unter dem Sarkolemm liegen und die einzelnen Muskel-

fasern ringförmig umfassen. Auf die anatomische Untersuchung der Blutdrüsen legte Steinert keinen Wert, und Erdheim, der später über solche Untersuchungen an den inkretorischen Drüsen schreibt, konnte keine pathologischen Veränderungen feststellen.

Über die Ätologie der atrophischen Myotonie ist sich Steinert nicht klar, er meint, daß vielleicht pathologische Stoffwechselprodukte die Krankheit verursachen könnten. Eine ganz andere Auffassung von der Entstehung der Myotonien vertrat Erb: er spricht von einer Trophoneurose des Muskels auf Grund von Störungen zentraler trophischer Endapparate und glaubt also, daß das Leiden in letzter Instanz vom Nervensystem ausgeht. Demgegenüber wurde zur selben Zeit von anderen Forschern, wie Bernhardt, Strümpell u. a. eine rein myopathische Störung angenommen und die Myotonien als „ererbte oder angeborene selbständige Affektion der willkürlich beweglichen Muskulatur" aufgefaßt.

Jm Jahre 1912 stellten dann Curschmann, Grund, Lewandowsky und Hirschfeld zum ersten Mal die Myotonia atrophica als Krankheit sui generis heraus, während sie vorher allgemein als Abart der Thomson'schen Krankheit gegolten hatte.

Curschmann beschreibt 4 Fälle und macht als Erster auf das Erscheinen einer Cataract bei der myotonischen Dystrophie aufmerksam. Seine Ansicht, daß die myotonische Dystrophie eine Krankheit sui generis sei, begründet er folgendermaßen: Die Steinert'sche Krankheit beginnt erst um das 30. Lebensjahr, während die echte Thomson'sche Krankheit eine angeborene Muskelanomalie darstellt. Zweitens finden sich in einer Familie nie beide Krankheitsformen nebeneinander, sondern entweder der Thomson'sche oder der Steinert'sche Typ. Als Drittes nennt Curschmann die stereotype Verteilung der myoton. Störungen bei der atrophischen Myotonie, während im Gegensatz dazu bei der Thomson'schen Krankheit fast alle Extremitätenbewegungen myotonisch gestört sind. Schließlich weist er noch auf einen prinzipiellen Unterschied zwischen Thomson'scher Erkrankung und der myotonischen Dystrophie hin, nämlich auf eine Reihe atrophischer Symptome, die ihm nur bei der Steinert'schen Krankheit auffielen: Muskelschwund, Stirnglatze, Hypofunktion des Geschlechtsapparates, Verlust der Patellarsehnenreflexe und Ataxie. Für letztere nimmt er im Hinblick auf die anatomischen Untersuchungsergebnisse Steinerts eine tabiforme Degeneration der Hinterstränge an. Ferner fielen Curschmann die doppelseitige Cataract und das Chvostek'sche Phaenomen auf und er spricht als Erster aus, daß diese beiden Symptome an eine Beziehung zwischen atrophischer Myotonie und einer parathyreogenen Störung denken lassen.

Zur Frage der Ätologie der myotonischen Dystrophie meinte Curschmann damals nur, daß offenbar eine allgemeine atrophische Diathese vorliegen müsse, denn die rein myogene Betrachtung des Leidens würde ja keine Erklärung geben für die verschiedenen schon genannten Begleitsymptome, wie Schwund des Haupthaares, Cataract usw. Schon

Curschmann spricht deshalb von der Möglichkeit einer Störung der inneren Sekretion oder der nervösen Zentren, die den Organen mit innerer Sekretion vorstehen; er schließt sich aber dann betreffs der Ätologie der atrophischen Myotonie im wesentlichen der Auffassung Erbs an. Er glaubt, daß die Myotonia atrophica „eine Art Trophoneurose des Muskels und anderer nervöser sensorischer und trophischer Organe" darstellt, deren eigentlicher Ausgangspunkt und Sitz demnach in den zentralen trophischen Apparaten zu suchen wäre. Später kommt Christensen zu einer ähnlichen Auffassung. Er zeichnet Aktionsströme der myotonischen Muskeln auf und findet, daß entweder eine Störung der Innervation des Sarkoplasmas oder eine Störung des vom vegetativen System abhängigen Muskelchemismus vorliegen muß. Christensen meint daher, daß das Wesen der myotonischen Dystrophie in einer Störung des autonomen Systems und seiner Zentren zu suchen ist und die innersekretorischen Drüsen erst sekundär beeinflußt werden.

1915 veröffentlichte Curschmann 2 weitere Fälle von atrophischer Myotonie, bei denen er die pharmakologische Prüfung mit Adrenalin, Atropin und Pilocarpin vornahm. Die Proben fielen bei beiden Fällen negativ aus und damit entfällt für ihn ein weiteres Argument, innersekretorische Störungen für die Entstehung der atrophischen Myotonie pathogenetisch für bedeutsam zu halten. Zugleich machte er den Vorschlag, die bis dahin als Myotonia atrophica bezeichnete Krankheit in Dystrophia myotonica umzutaufen, da letztere Bezeichnung das Krankheitsbild, bei dem ja oft die Dystrophie vorherrschend ist, schärfer faßt.

Ein Jahr später bringt Rohrer 7 neue Fälle und versucht, das Leiden auf ein degeneratives Anlagemoment zurückzuführen. Er nimmt eine Minderwertigkeit der Keimanlage an; auch macht er auf das gehäufte Auftreten der Lungentuberkulose bei den Dystrophikern aufmerksam und erklärt dies als Zeichen der Minderwertigkeit gegenüber äußeren Krankheitseinflüssen. Ebenso sieht Rohrer im histologischen Bild der dystrophischen Muskulatur einen Beweis für seine Auffassung, nach der die Krankheit auf ein degeneratives Anlagemoment zurückzuführen wäre. Er betont nämlich, daß die langen schönen Kernreihen, die Heidenhain im Innern der Muskelfasern fand, an den embryonalen Zustand der Muskulatur denken lassen, bei dem die zentralen Kerne das Normale sind. Weiterhin bezeichnet Rohrer als auffallend, daß die myotonischen Dystrophiker in überwiegender Zahl aus den streng arbeitenden Volksschichten stammen, und er weist deshalb auf die Aufbrauchtheorie hin, für die ja auch die Lokalisation der Erkrankung an den meist gebrauchten Muskelgebieten (Vorderarm- und Handgebiet, Sternocleido, Kau- und Beinmuskulatur) sprechen kann.

Zur selben Zeit wie Rohrer veröffentlichte Hauptmann eine Arbeit über dystrophische Myotonie, in der er die Frage aufwirft, ob nicht das Leiden vielleicht doch durch eine innersekretorische Störung verursacht sein könnte. Bei 2 Patienten fielen ihm vermehrte Tränen- und Speichelsekre-

tion auf, und er erblickt darin einen abnormen Reizzustand des vegetativen Nervensystems. Seine Blutuntersuchungen bei dystrophischer Myotonie sprachen für einen sympathicotonischen Reizzustand: Er fand Lymphocytose und eine verlängerte Blutgerinnungszeit, Störungen, wie sie bei Hyperfunktion der Schilddrüse vorkommen. Andererseits wieder ließ eine gesteigerte Empfindlichkeit gegen Pilocarpin auf einen Zustand von Vagotonie schließen, denn der Patient reagierte schon auf kleine Dosen Pilocarpin mit deutlicher Zunahme der Schweiß- und Speichelsekretion. Außerdem weist Hauptmann wiederholt auf die anderen Erscheinungen, wie genitale Anomalien, Haarausfall und Cataractbildung hin als deren Ursache er innersekretorische Störungen annimmt. Aber endgültig entscheidet sich Hauptmann nicht für eine innersekretorische Ursache der myotonischen Dystrophie, da ihm selbst nur 2 Fälle zur Verfügung standen und in den bis dahin in der Literatur angegebenen Fällen kein Gewicht auf Erforschung eventueller innersekretorischer Störungen gelegt wurde.

Im Jahre 1917 veröffentlichte dann der Ophthalmologe F l e i s c h e r eine Arbeit, in der er die myotonische Dystrophie von einer ganz neuen Seite aus beleuchtet und den familiärhereditären Charakter des Leidens betont. Er stellte als Erster genauere Familienforschungen an und fand, daß die Krankheit regelmäßig familiär auftritt. Neben dem nicht seltenen Befallensein von Geschwistern konnte er feststellen, daß die Krankheit in einer Generation auch weiter entfernte Verwandte befällt, daß es sich also um ausgesprochene collaterale Vererbung handelt. Als weitere interessante Tatsache fand er, daß das Leiden eine Progredienz der heredodegenerativen Anlage zeigt, denn die Krankheit kündigt sich in der der myotonischen Dystrophie vorhergehenden Generation durch das Auftreten einer praesenilen Cataract an. Diese Cataract kann sich entweder bei einem der Eltern finden, oder aber auch bei einem der Geschwister der Eltern, und zwar tritt sie in dieser vorhergehenden Generation in höherem Alter auf, als in dem die Myotoniker erkranken. Außerdem weist Fleischer noch auf weitere Degenerationszeichen der Dystrophiker-Familien hin, wie hohe Kindersterblichkeit, kinderlose Ehen und zuletzt wirtschaftlicher und moralischer Verfall der Familien. Abweichungen vom gesetzmäßigen Erbgang bei der myotonischen Dystrophie erklärt Fleischer damit, daß die Kranken aus Krankheitsperioden der Eltern stammen, in denen Sekretionsstörungen besonders stark aufgetreten waren und schädigend auf das Keimplasma gewirkt hatten; aus gesunden Perioden konnten normale Individuen hervorgehen.

Ätiologisch faßt Fleischer die myotonische Dystrophie mit Bestimmtheit als innersekretorisch bedingt auf, da er sich das Vorkommen der Cataract sowie der übrigen trophischen Störungen nicht anderswie erklären kann.

Hauptmann erklärt den Erbgang der Dystrophia myotonica ganz anders als Fleischer. Er erblickt im Auftreten der eigentlichen dystrophischen Myotonie keine Progredienz der heredodegenerativen Anlage, sondern ver-

mutet, daß die Muskeldystrophie und die allgemeinen trophischen Störungen als getrennte Faktoren angesehen werden müßten und die muskeldystrophisch - myotonen Prozesse recessiv, die trophischen Störungen hingegen dominant vererbt würden. Damit widerspricht er der später angeführten Auffassung Naegelis, der beides, Muskelerscheinungen und atrophische Störungen als Folgeerscheinung der gleichen, pluriglandulären Erkrankung ansieht.

Kurz danach sprach Naegeli im med. naturwissensch. Verein zu Tübingen über die myotonische Dystrophie. Er hatte auf Grund von 22 eigenen Fällen wichtige Forschungen über Symptome und Pathogenese der Erkrankung angestellt. Die Muskeldystrophien seiner zahlreichen Fälle entsprechen dem schon genannten Steinert'schen Typ und den ergänzenden Befunden Curschmanns. Bei den Erscheinungen seitens des Nervensystems betont Naegeli vor allem eine psychische Störung, die von den früheren Autoren wenig beachtet wurde. Ihm fällt bei den meisten seiner Patienten ein mürrisches und verdrossenes Benehmen auf, sodann Wehleidigkeit und vor allem hochgradige Apathie. Am Skelettsystem beobachtete er eine Abnahme des Kalkgehalts der Knochen, und die Blutuntersuchungen zeigten, daß meist Anämien bis zu 60 % Hb sowie Eosinophilie vorhanden waren. Im Gegensatz zu den anderen Autoren fand Naegeli weder Lymphocytose noch verlängerte Blutgerinnungszeit. Besonderen Wert legte er auf die Störung innersekretorischer Organe bei der myotonischen Dystrophie, und er faßt sie als die wichtigsten Veränderungen bei dieser Krankheit auf. Als Symptome dafür nennt er die praematurе Cataract, die er in sämtlichen 22 Fällen fand, dann Hodenatrophie beim Mann bezw. Hypogenitalismus bei der Frau, fernerhin Hautveränderungen und Akrocyanose. Auch das Chvostek'sche Phaenomen fand er häufig. Sodann glaubt Naegeli in allen seinen Fällen auf einen gewissen Hypothyreoidismus schließen zu müssen. Für Überfunktion der Schilddrüse fand er keinerlei Erscheinung, ebensowenig für Pancreas-, Hypophysen- oder Nebennierenaffektionen.

Kurz gesagt, Naegeli faßt die myotonische Dystrophie als eine vom endokrinen Apparat ausgehende pluriglanduläre innersekretorische Erkrankung auf. Auch die Muskelerscheinungen sind nur ein Symptom dieser endokrinen Störung. Naegeli scheidet damit die myotonische Dystrophie völlig aus aus der Gruppe der primären Muskelerkrankungen und rechnet sie zu den innersekretorischen Erkrankungen, wo sie eine scharf umschriebene pluriglanduläre Erkrankung mit ausgesprochener Vererbung darstellt. Die eigenartige Vererbung dieser Krankheit erklärt Naegeli damit, daß er eine Störung in der Keimanlage für den endokrinen Apparat annimmt.

Nach ihm haben Scharnke und Full eingehende Untersuchungen über die Innere Sekretion bei myotonischer Dystrophie angestellt und haben alle bis dahin beschriebene Fälle auf Symptome inkretorischer Störungen durchgesehen. Dabei wird einmal auf akromegale Symptome hingewiesen, die sich bei 15 Kranken in Form von Prognathie, großen Nasen und

wulstigen Lippen fanden, während abnorme Größe der Hände und Füße nur in einem Fall angegeben ist. Weiter könnte auf eine Hypophysenstörung hindeuten, daß bei mehreren Fällen Polyurie bestand, was Zondeck in seinem Fall z. B. direkt auf die Hypophyse bezieht.

Auf eine Störung der Nebenschilddrüse wäre einmal aus dem außerordentlich häufigen Vorkommen der Cataract zu schließen. Sodann zeigten die in einzelnen Fällen bei indirekter galvanischer oder faradischer Muskelreizung angegebene Contraktionsnachdauer sowie tetaniformes Stehenbleiben der Muskelzuckung eine unverkennbare Ähnlichkeit mit der elektrischen Nervenreaktion bei Tetanie, nur ist der Schwellenwert bei myotonischer Dystrophie im Gegensatz zur Tetanie nicht erniedrigt. Ferner sprechen für eine Störung der Nebenschilddrüse, daß in ¼ aller Fälle ein pos. Chvostek gefunden wurde, während das Trousseau'sche Phaenomen oder gar manifeste Tetanie nur vereinzelt beschrieben sind. Einigemal wird in der Literatur auch auf erhöhte Knochenbrüchigkeit hingewiesen und besonders Naegeli nimmt an, daß die auffällige Verminderung des Körpergewichts der Steinert-Kranken mit einer Entkalkung ihres Skeletts im Zusammenhang steht. Auch die mehrfach beschriebenen kyphotischen und lordotischen Verbiegungen der Wirbelsäule können auf herabgesetzten Kalkgehalt zurückgeführt werden; bei einer Kranken sind sogar osteomalacische Verbiegungen der Beckenknochen angegeben.

In den meisten Fällen von myotonischer Dystrophie ist die Funktion der Thyreoidea verändert, teils als Hypothyreoidismus, teils Hyperthyreoidismus und fast immer ergibt auch der palpatorische Befund entweder Verkleinerung der Schilddrüse oder aber Struma. In derselben Richtung ist auch der Blutbefund bei vielen Fällen zu erklären. Oft findet sich erhebliche Steigerung der Lymphocytenzahlen combiniert mit Leukopenie. Hauptmann konnte in 2 Fällen eine Verzögerung der Blutgerinnung feststellen und er bezieht dies auf eine Störung der Schilddrüsenfunktion. Maas, Zondeck u. a. geben eine Herabsetzung des Grundumsatzes an und schließlich ist auch die sehr häufig beschriebene Stirnglatze nach Curchmann auf eine Dysfunktion der Thyreoidea zu beziehen. Die stets vorhandene Kachexie der Steinert-Kranken läßt sich mit den kachektischen Zuständen vergleichen, wie sie bei Störungen der Nebennieren und Hypophysenfunktion beobachtet wurden. Die Kraftlosigkeit und Hinfälligkeit, ebenso der fast immer vorhandene niedere Blutdruck und der einigemal angegebene niedere Blutzucker erinnern an das Bild der Addison'schen Krankheit; allerdings finden sich bei den beschriebenen Fällen nirgends Pigmentierungen, wie sie bei sonstigen Nebennierenstörungen vorhanden sind. Erscheinungen, die auf eine Pancreasstörung hinweisen, lassen sich nirgends finden. Diabetes wurde bei den dystrophischen Myotonikern nur ein einziges mal beschrieben. Was endlich die Geschlechtsdrüsen anbetrifft, so findet sich bei ziemlich allen Fällen teils mehr oder weniger ausgeprägter Hypogenitalismus und schließlich müssen noch die einigemal angegebenen trophi-

schen Störungen an der Haut, den Haaren, Nägeln und Zähnen genannt werden, die ebenfalls an eine innersekretorische Ursache denken lassen.

Nach Scharnke und Full ergibt sich demnach aus den bisher beschriebenen Fällen, daß die Ursache der Erkrankung nicht in einzelnen endokrinen Drüsen gesucht werden darf, sondern daß vielmehr eine Störung der Funktion fast aller innerer Drüsen, also des gesamten endokrinen Systems vorliegen muß, wobei Hyper-, Hypo- und Dysfunktion der Drüsen in den einzelnen Fällen wechseln.

Es soll nun die Anamnese und der Untersuchungsbefund eines mir zur Verfügung stehenden Falles von myotonischer Dytrophie wiedergegeben werden; da ich Gelegenheit hatte, auch die Familie der Patientin kennen zu lernen, möchte ich anschließend noch kurz auf die Vorgeschichte und die jetzigen Verhältnisse dieser Dystrophikerfamilie zu sprechen kommen.

Fall: *Christine R.* Stammbaum III[12]

Anamnese: Als Kind hatte Patientin Diphtherie; an sonstige Kinderkrankheiten kann sie sich nicht erinnern. Sie hat sich immer frei und leicht bewegen können und konnte genau so spielen wie andere Kinder, nur habe sie bis zum 12. Lebensjahr öfters an Leibschmerzen und Übelkeit gelitten und habe mehrmals Spulwürmer erbrochen. In den späteren Jahren hat sie sich, abgesehen von zeitweilig auftretenden Leibschmerzen und ganz seltenem Erbrechen wohlgefühlt. Mit 21 Jahren Grippe (1918). Mit 28 Jahren Blinddarmoperation. Danach traten Gallensteinkoliken auf. Beinahe jede Woche habe sie einen Anfall bekommen mit sehr heftigen Schmerzen, Erbrechen und gelber Verfärbung der Haut. Nach 1 Jahr wurde eine Gallenblasenoperation vorgenommen. Nach der Operation trat eine Lungenentzündung auf, auch sei die Operationswunde nicht geheilt, sondern habe geeitert, so daß Patientin ½ Jahr im Krankenhaus lag und noch ¼ Jahr zur Erholung weg mußte bis die Wunde zugeheilt war. Danach sei sie ganz beschwerdefrei gewesen.

Mit 31 Jahren bekam Patientin Schmerzen in beiden Armen, im Rücken und an beiden Beinen, die hauptsächlich nachts schlimm waren; morgens wachte sie mit bleierner Müdigkeit und Schmerzen am ganzen Körper auf, arbeitete aber trotzdem noch. Sie bekam dann eine Mandelentzündung und sei vierzehn Tage im Krankenhaus gelegen, worauf die Gliederschmerzen völlig verschwunden seien. Mit 33 Jahren hat Patientin zum ersten Mal bemerkt, daß sie schwere Servierbretter nicht mehr so gut halten konnte wie früher. Sie mußte sie immer rasch abstellen, um sie nicht fallen zu lassen. Sie habe die Schwäche in beiden Armen gleichmäßig empfunden; nur nachts seien ziehende Schmerzen in den Armen aufgetreten. Auch beim Gehen ist sie damals rascher ermüdet als früher und sie habe Schmerzen in beiden Beinen bekommen. Trotz Plattfußeinlagen haben sich die Beschwerden nicht gebessert. Damals hat Patientin auch bemerkt, daß sie rasche Bewegungen nicht mehr so gut ausführen konnte. Wenn sie jemand die Hand gab, konnte sie die Hand schlecht wieder öffnen. Wenn sie morgens aufstand, seien ihr die ersten Schritte schwer geworden, sie habe sich nur langsam bewegen können; nach einigen Minuten sei die Steifigkeit jedoch wieder verschwunden. Zu derselben Zeit ist ihrer Umgebung aufgefallen, daß sie auffallend mager wurde. Der Appetit ist ganz schlecht gewesen, auch habe sie erneut Leibschmerzen, Übelkeit und Erbrechen bekommen. Damals wurde eine tuberkulöse Lungenerkankung festgestellt und Patientin ins Sanatorium

Überruh geschickt. Dort traten Krampfanfälle auf. Sie sei am ganzen Körper steif geworden, die Arme seien gebeugt an die Brust herangezogen worden, ohne daß Patientin sich dagegen wehren konnte; die Beine seien gestreckt liegen geblieben. Sie habe sehr schwer Luft bekommen. Nach 2 Stunden sei der Anfall abgeklungen und Patientin konnte sich wieder frei bewegen, litt jedoch nach jedem Krampfanfall an starkem Müdigkeitsgefühl und ziehenden Schmerzen in Armen und Beinen. Die Anfälle sind zweimal in der Woche aufgetreten; Patientin hat Kalkpräparate einnehmen müssen und Kalkspritzen bekommen und die Anfälle sind darauf nach 3 Wochen verschwunden, traten jedoch nach 2 Jahren im Frühjahr schlimmer auf als das erste Mal und kamen den Sommer über immer wieder. Vor jedem Anfall verspürte Patientin Übelkeit, so daß sie genau wußte, wenn ein Krampfanfall im Anzug war. Im Herbst sind die Anfälle seltener geworden und jetzt treten sie nur noch ganz wenig auf und zwar vorwiegend nachts. Menses: 1. Periode mit 22 Jahren, unregelmäßig und sehr schwach, mit Pausen von mehreren Wochen bis zu einem Jahr. Vom 30. Lebensjahr an wurde die Periode stark, kam in Pausen von 14 Tagen bis 3 Wochen, so daß Patientin sehr schwach wurde. Mit 35 Jahren Röntgenkastration. Seither leidet Patientin oft mehrmals am Tag an Blutwallungen mit Schweißausbruch. Keine Geburt und keine Fehlgeburt.

Befund: 35jährige ledige Patientin von asthenischem Habitus. Größe 1,62 m, Körpergewicht 44 kg. Hochgradig kachektisches Aussehen. Schlaffe und etwas gebückte Körperhaltung; alle Bewegungen sind langsam und müde. Die Haut ist trocken und leicht schuppend; sie läßt sich an den Extremitäten in Falten abheben. Die Nägel sind ohne Besonderheiten. Das Kopfhaar ist ziemlich dicht, keine Anzeichen frühzeitigen Ergrauens. Angedeutete Stirnglatze. Die sekundären Geschlechtsmerkmale sind gut entwickelt, nur die Behaarung der Achselhöhle ist spärlich.

Kopf: Das Gesicht ist lang und schmal; keine Asymmetrie. Die Augenbrauen sind normal ausgebildet. Die Backenknochen springen vor; Schläfengruben und Wangen sind eingesunken. Tiefe Nasolabialfurche. Angewachsene Ohrläppchen. Röntgenologisch ist die Sella turcica normal. Der Gesichtsausdruck zeigt die typische Facies myopathica. Das Gesicht erscheint maskenhaft mit leidendem Ausdruck. Die Bewegung der mimischen Gesichtsmuskulatur ist stark herabgesetzt.

Augen: Tiefliegend, schmale Lidspalten; leichte Ptose beider Oberlider. Die Augen können nicht fest geschlossen werden; auch im Schlaf bleibt eine Augenspalte offen. Die Bewegungen der Bulbi sind coordiniert; es gelingt jedoch nicht, die extremen Endstellungen wie beim Normalen hervorzurufen. Beide Augen bleiben sowohl bei beiden seitlichen Blickrichtungen als auch beim Blick nach oben und unten deutlich zurück, ehe sie die Endstellung erreicht haben, auch findet sich Convergenzparese. Kein Nystagmus. Die Pupillen reagieren gut auf Lichteinfall und verengern sich bei der Convergenz. Kein Graefe; kein Stellwag. Augenspiegelbefund: Brechende Medien klar, Fundus o. B.

Mund: Die Lippen sind schmal und dünn. Pfeifen und Backenaufblasen gelingt nur sehr unvollkommen und kraftlos. Auch die Bewegungen des Kiefers sind kraftlos. M. masseter und M. temporalis sind atrophisch. Auffallend ist, daß der rasch geschlossene Mund nur langsam und mit Anstrengung wieder geöffnet werden kann. Beim Schlucken bleiben die Bissen manchmal im Hals stecken und nicht selten kommen beim Trinken die Flüssigkeiten wieder zur Nase heraus. Das Gebiß ist lückenhaft. Die Zunge zeigt weißlichen Belag und weicht beim Vorstrecken etwas nach rechts ab. Sie bietet keine Zeichen von Atrophie. Myotonische Reaktion ist an der Zunge nicht auszulösen. Das Gaumensegel wird beim Phonieren symmetrisch gehoben, jedoch nur wenig.

Sprache: Die Sprache ist undeutlich, verwachsen und monoton; sie hat einen nasalen Beiklang. Die Stimme ist auffallend tief und rauh.

Hals: Atrophie der Mm. sternocleidomastoidei, hauptsächlich links ist der Muskel nur noch als bleistiftdicker Strang zu fühlen. Die Nackenmuskulatur ist ziemlich gut ausgebildet und funktionsfähig. Der Kopf wird sicher getragen. Leichte Vergrößerung des rechten Seitenlappens der Schilddrüse, sonst keine Drüsenschwellungen.

Larynx: Die Stimmbänder sind gut beweglich, nicht gerötet und zeigen keine Anschwellung.

Thorax: Mäßige Excursionsfähigkeit; die rechte Thoraxhälfte ist abgeflacht und bleibt bei der Atmung etwas zurück. Umfang 31/83 cm. Mammae und Mm. pectorales sind gut ausgebildet, auch der M. serratus ist ohne Besonderheiten; nur steht das rechte Schulterblatt etwas ab. Leichte Kyphoskoliose der Brustwirbelsäule.

Lunge: Grenzen vorne 6. Rippe, hinten 11. Br. Wirbel. Die Lungengrenzen sind überall gut verschieblich, der Klopfschall ist rechts vorne infraclaviculär verkürzt, sonst sonor. Auskultatorisch findet sich über beiden Spitzen verschärftes und verlängertes Expirium. Rechts hinten oben sind vereinzelte knackende R. G. zu hören. Röntgenologisch finden sich im rechten Oberfeld bis zur 4. Rippe herunter nach unten abnehmende bis bohnengroße, unscharfe, zusammenfließende Fleckschatten. Hili vergrößert, mit einigen Fleckschatten.

Herz: Aktion regelmäßig; Grenzen nicht verbreitert; Töne an der Spitze sehr leise. Betonter 2. A. T. und 2. P. T. Keine Geräusche. R. R. 105/75. Puls 60, regelmäßig und gut gefüllt. Das *Elektrocardiogramm* zeigt in I eine große T-Zacke; P I u. II ist sehr klein. Eine Verlängerung der Ueberleitungszeit ist nicht vorhanden.

Abdomen: Zwischen Nabel und Schwertfortsatz findet sich in der Mittellinie eine per sekundam geheilte Operationsnarbe; eine weitere, per primam geheilte Operationsnarbe ist in der Blinddarmgegend zu sehen. Abnorme Pigmentation am Abdomen ist nicht vorhanden. Die Bauchdecken sind

weich, das Fettpolster ist ziemlich gut erhalten. Die Palpation ergibt keine Druckempfindlichkeit. Leber und Milz o. B. Jleocoecalgurren ist deutlich wahrnehmbar. Die Aufrichtung aus der Rückenlage ist ohne Unterstützung der Arme nicht möglich.

Extremitäten: Die Hände sind kühl und cyanotisch. Kein Tremor. Die Spatia interossea sind etwas eingesunken, Thenar und Hypothenar beiderseits atrophisch, ebenso sind die Unterarmmuskeln atrophisch und zwar die Flexoren stärker als die Extensoren. An den Oberarmen ebenfalls Atrophie der Beuger und Strecker. Die Maße sind folgende:

Oberarmmitte	Re 22	Li 22
Unterarm, oberes Drittel	„ 17	„ 17

Die rasch zur Faust geschlossenen Hände können erst nach einiger Zeit und nur mit Anstrengung wieder geöffnet werden und zwar die rechte Hand nach 15 Sek., die linke nach 10 Sek. Läßt man die Bewegung einigemal wiederholen, so erfolgt das Öffnen der Hände rascher; im Gegensatz dazu verstärkt sich die Myotonie in der Kälte. Die grobe Kraft ist in beiden Armen und Händen herabgesetzt; sämtliche Gelenke sind frei beweglich. Im rechten 3. Metacarpophalangealgelenk, sowie Hand- und Ellenbogengelenk werden leichte Schmerzen angegeben. Actives Spreizen der Finger rechts bis 14 cm, links bis 1 cm; passiv kann man beiderseits bis 18 cm spreizen. Beim Beklopfen der Armmuskeln, Beinmuskeln und M. pectorales entsteht ein deutlicher idiopathischer Wulst.

Untere Extremität: Der Gang ist unbeholfen und steif. Er bessert sich nach einigen Schritten etwas. Die grobe Kraft ist in den Beinen im ganzen herabgesetzt. Alle Gelenke sind aktiv und passiv gut beweglich. Der Tonus der Muskulatur ist normal. An den Oberschenkeln zeigt der rechte M. quadriceps femoris beginnende Atrophie; die übrigen Muskeln sind normal. An den Unterschenkeln findet sich hochgradige Atrophie der Wadenmuskeln ,besonders der Mm. Peronei, und zwar links mehr als rechts.

Maße: Oberschenkelmitte	Re 41	Li 42
Unterschenkel, oberes Drittel	„ 27	„ 25

Reflexe: Haut- und Sehnenreflexe sind gut auszulösen und sind von normaler Intensität.

Die *Sensibilitätsprüfung* ergibt keine zuverlässigen Werte, denn die Angaben der Patientin widersprechen sich zu stark. Einigermaßen bestimmt wird nur ein Ausfall der Schmerzempfindung an den Unterschenkeln und Füßen angegeben sowie Thermanaesthesie der Unterschenkel. Jedoch auch diese Störung scheint mehr psychogener Natur zu sein.

Die *elektrische Muskelerregbarkeit* zeigt nichts Pathologisches. Bei der Reizung vom Nerven aus ergaben sich sowohl bei galvanischem als bei faradischem Strom normale Reizschwellen; die Contractionen erfolgten

blitzartig und zeigten keine Contractionsnachdauer. Ebenso sind die Ergebnisse bei direkter galvanischer und faradischer Reizung normal. Auch hier waren die Zuckungen kurz und rasch; Contraktionsnachdauer oder eine Änderung der Schwellenwerte war nicht festzustellen. Bei der galvanischen Reizung trat zuerst Kathodenschließungszuckung auf, dann Anodenöffnungszuckung. Es ist also keine Umkehr der Zuckungsformel vorhanden.

Die *Blutuntersuchung* ergibt folgendes:

Der Erythrocytengehalt beträgt 3,5 Mill. pro mm^3, Leukocyten 4000 pro mm^3; bei der Differenzierung finden sich:

40 % Lymphocyten
3 % Monocyten
49 % Neutrophile, Polymorphkernige
5 % Jugendliche
0 % Myelocyten
0 % Myeloblasten
2 % Eosinophile
1 % Basophile

Haemoglobingehalt 65; die Blutsenkungszeit schwankt zwischen 31' und 181'; die Werte liegen durchschnittlich um 60' nach Linzenmayer. Die Blutgerinnung ist erheblich verzögert. Sie beginnt bei 13' und ist bei 19' abgeschlossen Hohlperlkapillarmethode n. Schultz).

Die interferometrische Untersuchung des Serums nach Abderhalden-Hirsch ergibt stark vermehrten Abbau von Ovar und Hypophyse; für Schilddrüse, Nebenniere und Thymus besteht verminderter Abbau. Eine spätere interferometrische Untersuchung zeigt auch wieder eine allgemeine Störung der Werte, widerspricht aber im einzelnen den obigen Ergebnissen: Neben vermindertem Abbau von Ovar, Hypophyse und Thymus ist diesmal vermehrter Abbau von Schilddrüse und Nebenniere vorhanden.

Der Calciumgehalt im Blutserum beträgt z. Zt. 11,46 mg %, während der Krampfanfälle wurde ein Wert von 11,0 mg % festgestellt. Der Quotient K/Ca beträgt 1,9.

Die Bestimmung des *Grundumsatzes* ergibt zunächst eine Verminderung um 17 %. Nach Verordnung von 3×1 Tablette Gland. thyreoidea 4 Wochen lang tritt eine Steigerung des Grundumsatzes bis auf + 11 % ein. Die spezifisch-dynamische Wirkung ist herabgestzt. Der Grundumsatz steigt im ganzen nur um 17 % an und hat erst 2 Stunden nach der Nahrungszufuhr seinen Maximalwert erreicht.

Die *Zuckerbelastung* mit 50 g Traubenzucker per os ergibt einen Anstieg des Blutzuckergehalts vom Nüchternwert 89 mg % nach 1 Stunde auf 158 mg %; innerhalb 3 Stunden erfolgt ein langsamer Abfall auf 105 mg %. Die Blutzuckerkurve zeigt also einen etwas verzögerten Ablauf.

Zuletzt sollen noch die Ergebnisse der pharmakologischen Prüfung des vegetativen Nervensystems angegeben werden:

Auf 0,01 mg *Adrenalin* i. v. traten an Allgemeinerscheinungen Herzklopfen, leichtes Angstgefühl und deutliches Erblassen des Gesichts auf. Besondere Unruhe war nach der Injektion nicht zu bemerken, ebenso fehlten Reflexsteigerungen und Tremor der gespreizten Finger. — Der Blutdruck war ½ Min. nach der Injektion von 105 mm Hg. auf den Maximalwert 115 mm Hg angestiegen und kehrte innerhalb 5 Min. zur Norm zurück. — Die Pulsfrequenz stieg sofort nach der Injektion vom Ruhewert 72 auf 88 an und erreichte nach 1 Min. den Maximalwert 116; nach 5 Min. war sie auf 90 abgesunken und 18 Min. nach der Injektion kehrte der Puls zum Ruhewert zurück. — Die Atemfrequenz nahm nicht zu, die einzelnen Atemzüge wurden jedoch etwas tiefer.

Der Adrenalin-Versuch ergibt demnach keine gesteigerte Erregbarkeit des Sympathicus, denn die Allgemeinerscheinungen traten nur in mäßigem Grad auf, die Pulsfrequenzsteigerung mit 28 Schlägen pro Min. bleibt in normalen Grenzen und das Verhalten des Blutdrucks spricht eher für Vagotonie als für einen Reizzustand des Sympathicus.

Die *Löwi'sche Reaktion* war negativ. Auf Adrenalineinträufelung in den Conjunctivalsack trat keine Mydriasis auf.

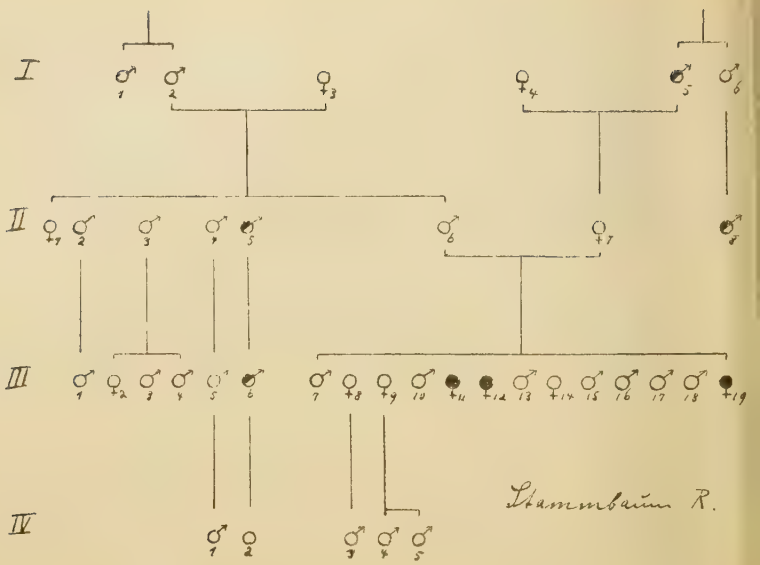
Die pharmokologische Probe mit 0,5 mg *Atropin* s. c. war positiv. Die Pulsfrequenz nahm um 22 Schläge zu; die Patientin klagte über Trockenheit im Hals; auch stellte sich Akkomodationsschwäche ein, sodaß die Patientin beim Leseversuch die Schrift weiter weghalten mußte als zuvor.

Nach 0,005 *Pilocarpin* s. c., also der Hälfte der sonst bei pharmakologischer Prüfung üblichen Dosis 0,01 trat am ganzen Körper starker Schweißausbruch auf, verbunden mit Hitzegefühl und Rötung des Gesichts. Außerdem aber reagierte die Patientin mit vermehrter Tränen- und Speichelsekretion. Die Pulsfrequenz stieg 5 Min. nach der Injektion von 60 auf 76 und war nach 40 Min. wieder zum Ruhewert 60 zurückgekehrt. — Der Versuch fiel demnach trotz der kleinen Dosis Pilocarpin positiv aus; es muß also eine Übererregbarkeit des parasympathischen Systems vorhanden sein.

Zur Vervollständigung des Befundes soll schließlich noch der psychische Zustand der Patientin erwähnt werden: Hierbei fällt zunächst das apathische Wesen auf. Die Patientin sitzt stundenlang unbeschäftigt auf einem Stuhl oder liegt im Bett. Die vielerlei Untersuchungen läßt sie gleichgültig über sich ergehen. Die Stimmungslage ist wenig wechselnd und neigt meist nach der depressiven Seite. Ihr Wesen ist in der Hauptsache mürrisch, unfreundlich und den Mitpatienten gegenüber zanksüchtig. Die Intelligenz ist mangelhaft.

Die in der Anamnese erwähnten tetanischen Krampfzustände waren in der letzten Zeit nicht mehr zu beobachten, ebenso fehlte stets das Trousseau'sche und Chvostek'sche Phaenomen. In den früheren ärztlichen Befunden sind 2 solche Krampfanfälle beschrieben: Es wird geschildert, wie

plötzlich ein Anfall von Muskelsteifigkeit auftrat. Die Patientin gab an, daß sie „unter Frösteln ganz zusammengefahren sei." Es bestand eine starke Rigidität der Muskulatur und zwar in den Armen mehr als in den Beinen. Passive Bewegungen waren schmerzhaft und kaum durchführbar. Dabei war die Atmung beschleunigt und erschwert, auch die Sprache ist erschwert gewesen. Auf 10 cm^3 Calcium Sandoz i. v. trat eine deutliche Besserung ein. Ein weiterer derartiger Anfall, der 4 Wochen später auftrat, begann wieder plötzlich mit der oben beschriebenen Steifigkeit in den Gliedmaßen und es kam dabei auch zur spontanen Pfötchenstellung der Finger.



I.

1. Geisteskrank †
2. Trinker †
3. Angeblich gesund †
4. Angeblich gesund †
5. *Senile Cataract* †
6. Angeblich gesund †

II.

1. Schlaganfall †
2. †
3. Gesund
4. Gesund.
5. *Senile Cataract* †
6. Trinker, Embolie †
7. Schwermütig, Blutvergiftung †
8. *Augenleidend* †

III.

1. Suicid
2. Gesund
3. Geisteskrank
4. Gesund
5. Gesund
6. *Praesenile Cataract*
7. Diphtherie, im jugendl. Alter †
8. Gesund
9. Trinkerin
10. Epilepsie
11. *Myot. Dystrophie u. praesenile Cataract, 40 J.*
12. *Probandin; Myot. Dystrophie, 35 J.*
13. Lungentubc., mit 22 J. †
14. 15. 16. Diphtherie, im jugendl. Alter †
17. Früher tuberk. Lungenerkrankung
18. Früher tuberk. Lungenerkrankung
19. *Myot. Dystrophie, 25 J.*

IV.

1. Lungentubc. 19 J. †
2. 7 gesunde Kinder 7 J. — 20 J.
3. Gesund 12 J.
4. Minderbegabt 11 J.
5. Gesund 7 J.

Stammbaum:

Der Stammbaum R. soll im Hinblick auf die grundlegenden Forschungsergebnisse Fleischers besprochen werden. — Fleischer stellte fest, daß die Cataract einen Vorläufer der myotonischen Dystrophie darstellt und zwar als eine progressiv in der Generationsreihe sich forterbende krankhafte Erscheinung; auf obenstehenden Stammbaum angewandt ist zu bemerken, daß sich hier ebenfalls in der Ascendenz der Patientin Christine R. (III^{12}) Cataract findet. Der Großvater mütterlicherseits (I^5) erkrankte mit 70 Jahren an doppelseitiger Cataract; ein Vetter (II^5) der Mutter soll schon im mittleren Lebensalter ein doppelseitiges Augenleiden bekommen haben, welcher Art ließ sich nimmer feststellen. Bei der Mutter (II^7) selbst, die mit 59 Jahren starb, hat keine Augenerkrankung vorgelegen; es bleibt aber die Frage der Entstehung einer senilen Cataract immerhin noch offen. Ausserdem erkrankte ein Bruder (II^3) des Vaters der Patientin Christine R. an seniler Cataract, dessen Sohn (III^6) mit 40 Jahren an praeseniler, doppelseitiger Cataract. Bei einer Schwester (III^{11}) der Christine R. trat im 30. Lebensjahr doppelseitige Cataract auf. Dabei scheint sich das Leiden in der Ascendenz des Vaters unabhängig von der Ascendenz der Mutter zu entwickeln, denn eine Verwandtschaft zwischen den Vorfahren väterlicher- und mütterlicherseits ließ sich nicht feststellen. Außerdem ist zu beobachten, daß die Cataract in jeder folgenden Generation in früherem Alter auftritt als in der vorhergehenden Generation. Fälle von myotonischer Dystrophie kommen bei Eltern und Großeltern noch nicht vor, treten aber in der III. Generation 3 Mal in Erscheinung, denn außer der Patientin Christine R. (III^{12}) sind noch 2 Schwestern (III^{11} und III^{16}) von dem Leiden befallen.

Man kann also auch an diesem Stammbaum die Folge Senile Cataract → praesenile Cataract → myotonische Dystrophie oder nach Fleischer eine Progredienz der heredo-degenerativen Anlage beobachten.

Fleischer hat noch auf weitere Degenerationszeichen der Dystrophiker-Familien hingewiesen, wie hohe Kindersterblichkeit, kinderlose Ehen und zuletzt wirtschaftlicher und moralischer Verfall der Familien. Die Familie R. bietet hierfür ein gutes Beispiel: Von 12 Geschwistern der Patientin Christine R. starben 4 an Kinderkrankheiten ($III^{7\ 14\ 15\ 16}$) und ein Bruder (III^{13}) an Lungentuberkulose. Von den 7 lebenden Geschwistern sind nur 3 verheiratet und zwar eine gesunde Schwester (III^8), aus deren Ehe ein

gesundes Kind (IV^3) hervorging; dann eine andere Schwester (III^8) die psychisch und körperlich minderwertig ist und außerdem an Trunksucht leidet. Sie hat 2 Kinder, davon ist eines debil (IV^4), das andere normal (IV^5). Der verheiratete Bruder (III^{10}) der Christine R. ist Epileptiker und lebt in äußerst heruntergekommenen häuslichen Verhältnissen in kinderloser Ehe.

Von den 5 unverheirateten Geschwistern leiden 3 an myotonischer Dystrophie ($III^{11\ 12\ 19}$); die übrigen 2 sind z. Zt. gesund, sollen jedoch beide vor einigen Jahren eine tuberkulöse Lungenerkrankung gehabt haben. Das elterliche landwirtschaftliche Anwesen wird von 4 unverheirateten Geschwistern nur mangelhaft weiterbewirtschaftet und ist im Gegensatz zu früher bereits stark verschuldet. Zusammenfassend wäre nochmals das in der Generation der Christine R. gehäufte Auftreten der myotonischen Dystrophie zu nennen, das sich in früheren Generationen durch Cataract ankündigt, sodann das langsame Aussterben der Familie, verbunden mit moralischem und wirtschaftlichen Verfall.

Ganz kurz soll nun der Befund der beiden Geschwister M. R. und E. R., die ebenfalls an myotonischer Dystrophie leiden, wiedergegeben werden.

Maria R. 40 Jahre alt, ledig (III^{11}).

Anamnese: Früher war M. R. nie ernstlich krank. Mit 25 Jahren bemerkte sie, daß sie ihre Hände nimmer rasch öffnen konnte und vom 27. Jahr an sei sie auffallend mager geworden, auch sind am linken Auge und später am rechten Auge Sehstörungen aufgetreten. Mit 28 Jahren Staroperation links.

Befund: Kleine, kachektisch aussehende Patientin, spärlicher Haarwuchs, angedeutete Stirnglatze. Atrophie der Mm. temporalis, orbicularis oculi et oris. Typische Facies myopathica. Am rechten Auge Cataract, links Zustand nach Cataract-Operation. Schluckstörungen sind nicht vorhanden; die Sprache ist leicht verschwommen. Extremitäten: Akrocyanose. Ausgeprägte Myotonie beim Öffnen der geschlossenen Faust links und rechts. Nach öfterer Wiederholung der Bewegung kann die Hand rascher geöffnet werden, während in der Kälte die Myotonie stärker wird. An beiden Händen angedeutete Atrophie der Thenar- und Hypothenarmuskeln, an den Unterarmen deutliche Atrophie der Beugemuskulatur. Beim Beklopfen der Armmuskeln ausgesprochene idiopathische Wulstbildung. Erste Periode mit 21 Jahren, von da ab trat sie unregelmäßig und in größeren Pausen auf. Sie ist mittelstark und nicht schmerzhaft.

Elise R. 25 Jahre alt, ledig (III^{19}).

E. R. wurde vor 3 Jahren wegen Gallensteinleiden operiert. Seitdem ist sie beschwerdefrei.

Befund: Mittelgroße, schwächliche Patientin. Lebhaftes Benehmen. Sprache leicht verwaschen. Normaler Haarwuchs. Facies myopathica mit Atrophie

der Mm. masseter, orbicularis oculi et oris. Defektes Gebiß. Keine Cataract. Geringe Atrophie des M. sternocleidomastoideus. Schilddrüse vergrössert. Extremitäten: Akrocyanose. Die linke Hand fehlt; sie mußte nach einem Unfall amputiert werden. Beim Öffnen der rechten Faust ist z. Zt. nur angedeutete Myotonie vorhanden; sie wurde jedoch vor 1 Jahr bei einer Untersuchung im hiesigen Krankenhaus einwandfrei festgestellt. Leichte Atrophie der Thenar- und Hypothenarmuskeln; deutliche Atrophie der Unterarmflexoren. Ausgesprochene Wulstbildung bei Beklopfen der Muskulatur fehlt; es treten jedoch länger anhaltende, deutlich fühlbare Muskelverhärtungen an den beklopften Stellen auf. Periode regelmäßig alle 4 Wochen, mittelstark und schmerzhaft.

Die Geschwister M. und E. R. konnten nur flüchtig untersucht werden. Bei M. R. finden sich die einzelnen Symptome der myotonischen Dystrophie deutlich ausgeprägt. Neben dem allgemein kachektischen Aussehen besteht Atrophie der Muskulatur mit der typischen Lokalisation an Gesichts-, Hals-, Unterarm- und Handmuskeln. Die Armmuskeln zeigen auf Beklopfen ausgesprochene idiopathische Wulstbildung. Doppelseitige Cataract, verschwommene Sprache, Akrocyanose und menstruelle Störungen ergänzen bei M. R. das Bild der myotonischen Dystrophie. Bei E. R. ist die Erkrankung nur wenig ausgeprägt. Zu beachten ist, daß E. R. erst 25 Jahre alt ist und daß es sich deshalb bei ihr um eine Dystrophia myotonica im Anfangsstadium handeln wird. Bis jetzt ist nur leichte Muskelatrophie mit typischer Lokalisation, myotonische Reaktion an der rechten Hand und Akrocyanose vorhanden.

Der Befund des eingehend untersuchten Falles Christine R. (III^{12}) gibt im wesentlichen das charakteristische Bild der myotonischen Dystrophie wieder. Typisch ist der Beginn der Krankheit um das 30. Lebensjahr, dann die psychischen Veränderungen, die Sprachstörung und vor allem auch die Muskelatrophien und ihre Lokalisation: außer Gesichts- und Kaumuskulatur sind befallen die Mm. sternocleido, pectorales Unterarm- und Handmuskulatur, die zur sog. Affenhandbildung geführt haben; an den Beinen besteht ausgesprochene Atrophie der Wadenmuskulatur. Charakteristisch ist ferner die Myotonie bei Faust- und Kieferschluß sowie die mechanisch-myotonische Muskelreaktion mit der idiopathischen Wulstbildung. Dagegen ist eine elektrisch-myotonische Reaktion nicht festzustellen und auch die bei anderen Fällen häufige doppelseitige Cataract fehlt. Auffallend sind die einigemal aufgetretenen typischen tetanischen Krampfanfälle, die sich nach Calciumgaben besserten. Der z. Zt. der Anfälle bestimmte Blut-Calciumspiegel ergab mit 11 mg % zwar nichts Pathologisches, aber der K/Ca Quotient erwies sich mit 1,9 als erhöht; nach Peritz soll er normal 1,5 betragen. Die Tetanie läßt eine Störung in der Funktion der Nebenschilddrüse vermuten und damit wäre die Frage angeschnitten, ob sich im

vorliegenden Falle auch sonst Zeichen für innersekretorische Störungen finden und welcher Art sie sind.

Außer der Tetanie können die verzögerte Blutgerinnung und die fortschreitende Abmagerung und allgemeine Kachexie auf eine Nebenschilddrüsenstörung zurückgeführt werden; der Haarausfall in Form der beginnenden Stirnglatze ist nicht genügend ausgeprägt und darf daher kaum in dieser Richtung bewertet werden. Das Fehlen der Cataract, des Chvostek'schen und Trousseau'schen Phaenomens spricht wieder gegen das Vorhandensein einer Funktionsstörung der Nebenschilddrüse.

Die Schilddrüsentätigkeit scheint in obigem Falle hautpsächlich in Form einer Hypofunktion verändert zu sein. Hiefür spricht einmal der erniedrigte Grundumsatz mit — 17 %, der nach Thyreoidea-Gaben auf den normalen Wert — 11 % anstieg, dann die herabgesetzte und verlangsamte spezifisch-dynamische Wirkung, sowie der allgemeine vagotonische Reaktionstyp der Patientin, der sich z. B. in dem Adrenalin-Versuch zeigte. Ferner kann die Veränderung des Blutbildes im Sinne einer Hypofunktion der Thyreoidea gedeutet werden, denn die niedrigen Erythrocytenzahlen und Haemoglobinwerte lassen auf eine Hemmung der blutbildenden Organe schließen wie sie bei Hypothyreoidismus beschrieben wird.

Als weiteres Symptom der Schilddrüsenunterfunktion wird ein vermindertes regeneratives Wachstum angegeben. Dies kann bei der Heilung der Operationswunde der Patientin Chr. R. vorgelegen haben, denn sie zog sich über ein halbes Jahr hin. Endlich ist hier noch die Änderung der psychischen Funktionen, die Herabsetzung der Emotivität, die geistige Trägheit, die Verminderung des Bewegungsdranges und die erhöhte Schlafbereitschaft der Patientin zu nennen, während sich demgegenüber für Myxödem sonst keine Anzeichen finden.

Für eine Hypophysenstörung ergibt sich abgesehen von der ausgeprägten allgemeinen Kachexie der Patientin, die an Simmons'sche Erkrankung erinnert, kein bestimmter Anhalt, und auch für eine Pancreasinsuffizienz kann außer dem verzögerten Abfall der Blutzuckerbelastungskurve nichts gefunden werden.

Demgegenüber sind wieder eine Anzahl Symtome vorhanden, wie sie bei Nebenniereninsuffizienz vorkommen. Hier ist einmal die Muskelschwäche zu nennen, die an die Adynamie der Addisonkranken erinnert, dann der niedere Blutdruck und der überwiegende Vagustonus, ferner der herabgesetzte Grundumsatz und die erniedrigte spezifisch dynamische Wirkung; auch ist eine Anämie mit Lymphocytose vorhanden wie sie bei Nebennierenstörungen beschrieben wird. Hingegen fehlen die sonst auftretenden Hyperpigmentationen und der herabgestzte Blutzuckerspiegel.

Schließlich zeigten sich bei der Patientin noch Störungen seitens der Ovarien. Die Menarche trat erst im 22. Lebensjahr ein und auch dann noch bestand mehrmals Amenorrhoe bis zu einem Jahr. Nach 8 Jahren kam es zu so starken Menorrhagien, daß eine Röntgencastration vorgenommen

werden mußte. Nach diesem Eingriff sind die sonst noch vorhandenen Zeichen von Hypofunktion der Ovarien wie vasomotorische Störungen und Blutwallungen mit Schweißausbruch nicht mehr zu verwerten, denn sie können ebensogut durch die Castration bedingt sein. Sonstige Anzeichen von Hypofunktion der Keimdrüsen sind nicht zu finden: Es liegt keine Rückbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale, kein Bartwuchs und kein Fettansatz vor.

Aus alledem ergibt sich, daß im vorliegenden Falle vieles für innersekretorische Störungen spricht. Es ist aber sicher falsch, die eine oder andere Drüse herauszugreifen und ihr eine bestimmte Bedeutung für die Ursache der myotonischen Dystrophie zuzuschreiben; vielmehr scheint auch hier eine Erkrankung des gesamten endokrinen Systems vorzuliegen, bei der die einzelnen Blutdrüsen in verschiedenem Grade beteiligt sind. Dabei ließen die Untersuchungsergebnisse vorwiegend auf Hypofunktion der einzelnen Drüsen schließen, so daß in dem hier beschriebenen Falle von myotonischer Dystrophie die Annahme einer Insuffizienz des gesamten endokrinen Systems als berechtigt erscheinen wird.

Zusammenfassung.

Bechrieben wird eine myotonische Dystrophie bei einer 35jährigen Frau. Es bestanden typisch lokalisierte Muskelatrophien, myotonische Erscheinungen und psychische Veränderungen. Auf eine Unterfunktion der Schilddrüse wiesen erniedrigter Grundumsatz bei deutlicher Struma hin, auf eine Beteiligung der Nebenschilddrüse das Auftreten tetanischer Krämpfe; eine Beteiligung der Ovarien war auf Grund der Abweichungen der Menstruation anzunehmen. Eine Übererregbarkeit des parasympathischen Systems ließ sich aus pharmakologischen Unteruchungen schließen. — In der Familie der Erkrankten konnte das Leiden bei zwei Geschwistern nachgewiesen werden. In der Ascendens fand sich mehrmals Cataract. Bei zahlreichen Familienmitgliedern waren Zeichen der Degeneration nachweisbar.

Zum Schluß möchte ich nicht versäumen, Herrn Professor Dr. Weitz für die Überlassung der Arbeit und die liebenswürdige Unterstützung bei der Ausführung derselben meinen verbindlichsten Dank auszusprechen.

Literaturverzeichnis.

Bayer van d. Velden: Klin. Lehrbuch der Inkretologie.

Christensen: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 97. „Beziehung der Myot. Dystrophie zum autonomen Nervensystem."

Curschmann: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 45, „Über familiäre atrophische Myotonie".

—: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 53, „Beobachtungen und Untersuchungen bei atrophischer Myotonie".

—: Deutsches Archiv f. klin. Medizin, Bd. 49, „Zur Nosologie und Symptomatologie der myot. Atrophie".

Fleischer: Münchner med. Wochenschrift, 1917, Bd. 51, „Über myotonische Dystrophie".

—: Zeitschr. der gesamten Neurol. und Psychiatrie, Bd. 84.

Grund: Münchner med. Wochenschrift, 1913, Nr. 16/17, Über atrophische Myotonie".

Hauptmann: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 43 und 63, „Grundlagen, Stellung und Symptomatologie der myot. Dystrophie".

—: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 55, „Die atrophische Myotonie".

Heidenhain: Münchner med. Wochenschrift, 1918, Nr. 3, „Beobachtungen über die progressiven Veränderungen der Muskulatur bei dystr. Myotonie".

Hirschfeld: Zeitschr. der gesamt. Neurol. und Psychiatrie, Bd. 34, „Über myot. Muskelatrophie".

Kraus und Brugsch: Spezielle Pathologie und Therapie, Bd. X[1].

Maas und Zondeck: Zeitschr. d. gesamt. Neurol. und Psychiatrie, Bd. 59, „Untersuchungsbefund an einem Fall von dystroph. Myotonie".

Naegeli: Münchner med. Wochenschrift, 1917, Bd. 51, „Über myot. atrophica, speziell über Symptome und Pathogenese der Krankheit nach 22 Fällen".

Oppenheim: Lehrbuch der Nervenkranheiten I.

Peritz: Therapie der Gegenwart, 1932, H. 5, S. 201 ff.

Rohrer: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 55, „Über myot. atrophica".

Scharnke und Full: Zeitschr. der gesamten Neurol. und Psychiatrie, Bd. 61, „Innere Sekretion und myot. Dystrophie".

Steinert: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 37, „Über das klin. und anat. Bild des Muskelschwunds der Myotonie".

—: Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk., Bd. 39, „Myotonia atrophica".

Lebenslauf.

Am 4. Oktober 1906 wurde ich, Lore Haller, als Tochter des Stadtbaurats Otto Haller und dessen Ehefrau Julie, geb. Schweickhardt, in Cannstatt geboren.

Vom Frühjahr 1913 an besuchte ich die Mädchenrealschule in Cannstatt, kam dann im Frühjahr 1923 an die Oberrealschule des Königin-Katharina-Stiftes in Stuttgart und legte dort im März 1926 die Reifeprüfung ab. Anschließend besuchte ich ein Jahr lang die Haushaltungsschule. Im April 1927 begann ich mit dem Studium der Medizin in Tübingen. In den 5 vorklinischen Semestern studierte ich in Tübingen und bestand dort im Sommer 1929 das Physikum. Im ersten klinischen Semester studierte ich noch in Tübingen, im 2. in Hamburg, im 3. und 4. in München und im 5. und 6. wieder in Tübingen. Am 16. Dezember 1932 hatte ich in Tübingen das Staatsexamen bestanden und seit Januar 1933 bin ich als Medizinalpraktikantin an der Inneren Abteilung des städt. Krankenhauses Stuttgart-Cannstatt (Direktor: Prof. Dr. Weitz) tätig.